

Dziedziczna izolowana niedoczynność nadnerczy z powodu niedoboru CYP11A1

Kod Orpha: 289548 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Inherited isolated adrenal insufficiency due to partial CYP11A1 deficiency is a rare, genetic, chronic, primary adrenal insufficiency disorder, due to partial loss-of-function CYP11A1 mutations, characterized by early-onset adrenal insufficiency without associated abnormal external male genitalia. Patients present with signs of adrenal crisis, including electrolyte abnormalities, severe weakness, recurrent vomiting and seizures. Ultrasound reveals absent (or very small) adrenal glands.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
289548

Kod OMIM
-

Kod ICD10
E27.1

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl